

# Orijinal Soru: Temel Bilimler 36

36. Lesch-Nyhan sendromu ile ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi yanlıştır?

- A) X kromozomuna bağlı kalıtım gösterir.
- B) Kurtarma (salvage) yolağında IMP ve GMP sentezi azalır.
- C) Hücre içi fosforibozilpirofosfat (PRPP) düzeyi azalır.
- D) De novo pürin nükleotid sentezi hızlanır.
- E) Sinoviyal sıvıda ve idrarda ürat kristallerinin oluşumunda artış görülebilir.

Doğru Cevap:C

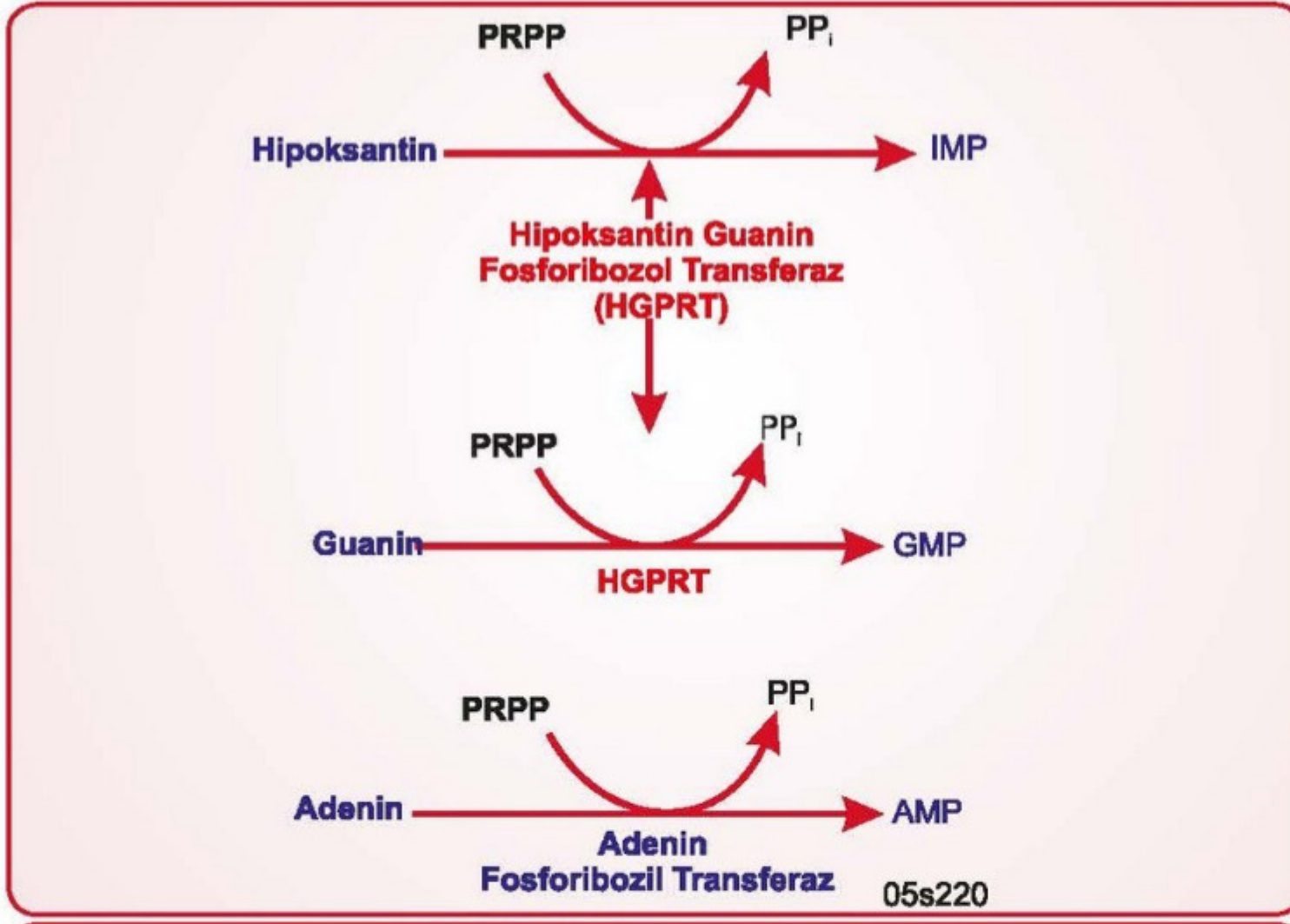
## DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı Tüm Tus Soruları, Kamp notlarımız ya da non spesifik slaytlardan DEĞİL, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edinip, referansları kontrol edebilirsiniz.)

## İLGİLİ NOTLAR

Biz Lesch-Nyhan sendromunun tüm özelliklerini ve bulgularını yazdık... Dahası çok şık bir resim üzerinde de sorunun cevabını vurguladık... Gerisini ÖSYM düşünsün... Siz ulu çınar TUSDATA'ya yaslanmaya devam edin...

Temel Bilimler 36. soru  
Tusdata Biyokimya Ders Notu 2. Fasikül Sayfa 369



### Lesch-Nyhan Sendromu

- HGPRT eksiktir.
- Bu hastalarda;
  - ✓ Hiperürisemi
  - ✓ Zeka geriliği
  - ✓ Nörolojik belirtiler
  - ✓ Kendi kendine zarar verme (self mutilasyon) potansiyeli vardır.
- HGPRT'nin kısmi eksikliğinde hiperürisemi daha hafiftir ve nörolojik belirtiler bulunmaz. Nörolojik ve davranış problemleri Lesch-Nyhan sendromuna aittir.
- Ürik asit üretimi artar ve idrarla atılır.
- Ürik asit konsantrasyonu gut hastalığı olan erişkindeki seviyededir (10-20 mg/dL).
- Eritrositte, fibroblastlarda ve birçok dokuda HGPRT enzim eksikliği gösterilebilir.
- Bu enzim beyinde özellikle bazal gangliada en yüksek düzeyde bulunur.
- Eksikliğinde bu metabolik yol inaktif olduğundan beyin kendi nükleotitlerini sentezleyemez.
- Bu hastalarda gut tofüsü ve gut artriti görülebilir. Anemi sıklıkla gözlenmektedir.

### Tedavi:

- Allopurinol ürik asit düzeyini düşürür.
- Ağır nörolojik problemler için medikal tedavi verilir.
- Kemik iliği transplantasyonu yapılabilir.
- 6-merkaptopürin bir hipoksantin analogu olup bir ön ilaçtır. Bu ilaç, HGPRT enzimi ile adenin ve guanin nükleotitlerinin prekürsörü inozin monofosfatın (İMP) antimetaboliti olan tio-inosinik asite dönüşür. Bu aktif metabolit ksantin oksidaz tarafından tiyürik aside yıkılır ve böbreklerden atılır. Başlıca endikasyon akut lenfoblastik lösemidir. Bir kişide HGPRT enzimi eksik ise merkaptopürine karşı direnç gelişir.

### Adenin Fosforiboziltransferaz Eksikliği

- Bu enzim HGPRT enzimi ile birlikte yan yolda yer alan diğer enzimdir. Eksikliğinde oluşan esas tablo idrarda insülsüle bir materyal olan 2,8-dihidrooksiadenin artışıdır. Bu hastalarda böbrek taşları oluşur. Bu madde rutin analizde üratla karışabilir.
- Bu hastalarda nörolojik problem izlenmez.

Bu soru hakkında daha fazla referansımızı görmek için [www.tusdata.com](http://www.tusdata.com)'u ziyaret ediniz.